¿Por Qué Repetir El Análisis Para Enfermedades Metabólicas?

La ley estatal requiere que se haga el análisis de recién nacidos (NBS) a todos los bebés antes de que salgan del hospital. A su bebé le sacaron unas pocas de sangre del talón las cuales fueron analizadas por ciertas enfermedades.

California Department of Health Services

Newborn Screening Program
Genetic Disease Branch
www.dhs.ca.gov/gdb

Spanish

¿Por qué hay que volver a hacer el análisis de mi bebé?

El análisis inicial de su bebé mostró un resultado "*positivo*" de una enfermedad metabólica. Sin embargo, es necesario hacer pruebas más específicas para averiguar si su bebé realmente tiene esta enfermedad. No todos los bebés con un resultado inicial "positivo" tienen una enfermedad. De hecho, las enfermedades metabólicas ocurren rara vez y *los bebés a menudo tienen resultados normales después de hacerles más pruebas.* Los bebés pueden lucir sanos al nacer e igual tener una de estas enfermedades. Si la enfermedad no se identifica y trata rápido, el bebé podría desarrollar retraso mental y otros problemas de salud graves.

¿Qué es el metabolismo?

El metabolismo es el proceso de cambiar los alimentos a energía para el cuerpo. Los alimentos como las proteínas, las grasas y los carbohidratos se cambian a partes más pequeñas. Estas partes más pequeñas incluyen *aminoácidos* de proteínas, *ácidos grasos* de grasas y *ácidos orgánicos* de proteínas, grasas, y azúcares. Para completar este proceso se necesitan agentes químicos especiales llamados enzimas.

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

Las enfermedades metabólicas son un grupo de problemas en los que el cuerpo no puede descomponer ciertas partes de algunos alimentos. La mayoría están causadas por enzimas que hacen falta o no funcionan correctamente. Sin estas enzimas, los productos metabólicos no se pueden usar de manera adecuada y se acumulan en el cuerpo. Las grandes cantidades de estos productos pueden ser dañinas para el cuerpo y el cerebro. Para saber si su bebé tiene una enfermedad metabólica se pueden hacer pruebas específicas para ver los niveles de estos productos en la sangre del bebé.

Las enfermedades metabólicas están agrupadas en tres categorías principales:

- Enfermedades de los aminoácidos
- Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos
- Enfermedades de los ácidos orgánicos

¿Son comunes las enfermedades metabólicas?

Aproximadamente uno de cada 4500 bebés de California (o unos 120 bebés por año) nace con una de estas enfermedades metabólicas.

¿Cuáles son los síntomas?

Los signos de las enfermedades metabólicas pueden incluir alimentación deficiente y crecimiento lento, vómitos, diarrea, dormir en exceso, olor o color anormal de la orina, ataques y coma. Si nota alguno de estos signos en su bebé, dígaselo inmediatamente al médico del bebé. Si el bebé está enfermo y usted no se puede poner en contacto con el médico, llévelo a la sala de emergencia para que lo evalúen.

¿Cuál es el tratamiento?

Si se identifica una enfermedad, personal especializado del centro metabólico hablará con usted sobre un plan de tratamiento para su bebé. El tratamiento puede incluir alimentación especial, medicamentos y exámenes periódicos.

Qué esperar después de obtener un resultado positivo

- Un coordinador de NBS de uno de los Centros de Servicio Regiónales notificará el resultado positivo al médico del bebé.
- Su médico o un coordinador de NBS se pondrá en contacto con usted para hablar sobre el proceso a seguir y contestará sus preguntas.
- Usted podrá hablar sobre el resultado con el médico del bebé. Es posible que le recomiende una alimentación especial y/o medicamentos para el bebé antes de volver a hacerle el análisis.
- Un médico especialista en metabolismo en su región podrá trabajar con el médico del bebé para determinar si realmente tiene una enfermedad metabólica. El/los médico(s) podrá(n) ordenar más pruebas y/o hacer una cita para hacerle un examen físico al bebé.
- Los médicos del bebé revisarán y hablarán sobre los resultados de las pruebas y/o los exámenes con usted.
- Es útil hacer una lista de preguntas que hacer al médico antes de cada visita.

Para más información, visite nuestro sitio web: www.dhs.ca.gov/gdb
y haga clic en: Newborn Screening
(Análisis de Recién Nacidos).

© Genetic Disease Branch, Newborn Screening Program, Junio de 2005